

# CAMERA DEI DEPUTATI N. 3360

## PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

**BORGHESE, MERLO**

Norme per il riconoscimento della sindrome di Sjögren  
come malattia invalidante

*Presentata il 12 ottobre 2015*

ONOREVOLI COLLEGHI! — La sindrome di Sjögren è una malattia autoimmune che colpisce dai 2 ai 4 milioni di persone soltanto negli Stati Uniti d'America, ma anche in Italia essa colpisce approssimativamente 2 milioni di persone. Su dieci persone affette dalla sindrome di Sjögren nove sono donne e moltissimi sono anche i bambini in età pediatrica.

La sindrome di Sjögren è una malattia cronica di natura infiammatoria e autoimmune nella quale il sistema immunitario, non riconoscendo le proprie cellule, attacca soprattutto le ghiandole salivari e lacrimali, distruggendole e creando notevoli disturbi come la bocca e gli occhi secchi. Come altre malattie autoimmuni, la sindrome di Sjögren può danneggiare in particolar modo organi vitali e presentare

una sintomatologia tipica caratterizzata da livelli di intensità variabile. Alcuni pazienti possono avere sintomi molto lievi di xerostomia e xeroftalmia, mentre altri possono alternare periodi di ottima salute seguiti da periodi di acuzie (febbre, artralgie e dolori muscolo-scheletrici diffusi). Molte persone affette da questa sindrome riescono a gestire e risolvere adeguatamente i loro sintomi; altre, invece, sono costantemente impegnate a fare fronte ai severi problemi di xerostomia e xeroftalmia. Un senso di stanchezza cronica e dolori alle articolazioni e ai muscoli possono compromettere ulteriormente la qualità della vita di queste persone. Si distingue una forma primaria in cui vengono colpiti vari organi (occhi, bocca, stomaco, fegato, reni, cuore eccetera) e una forma

secondaria associata ad altre malattie immunologiche quali artrite reumatoide, *lupus* eritematoso sistemico (LES), sclerosi sistemica eccetera.

La sindrome di Sjögren, inoltre, può potenzialmente interessare qualunque organo e apparato con manifestazioni cliniche pleiomorfe. Essa determina un danno a carico delle ghiandole esocrine, ma può causare anche manifestazioni extraghiandolari, tra cui soprattutto artriti e in alcuni casi degenerare in linfoma con una mortalità del 5-8 per cento.

La sindrome colpisce soprattutto le donne (9 a 1) e può colpire qualsiasi persona di qualsiasi età con due picchi d'incidenza dai 20 ai 30 anni e durante la menopausa (40-50 anni). Si registra un malato ogni 4.000 abitanti e in Italia le persone affette dalla sindrome di Sjögren registrate attualmente sono 16.211.

Si è accertato che esiste una predisposizione genetica soprattutto quando subentrano fattori virali, ormonali o ambientali e la risposta immunitaria si altera al punto che i linfociti impazziti si rivolgono contro se stessi. Infine, un paziente su tre affetto dalla sindrome di Sjögren presenta positività agli anticorpi anti nucleo (ANA) oltre a essere positivo ai valori di due anticorpi in particolare: gli anti-SS-A o anti-Ro e gli anti-SS-B o anti-La.

Per questo tipo di patologia è necessario eseguire numerosi accertamenti, continuativamente e per tutta la vita per controllare l'evoluzione della malattia: l'emocromo, il protidogramma che permette di evidenziare un'aumentata produzione di immunoglobuline (l'iperattività dei linfociti B determina infatti un'aumentata produzione di immunoglobuline con attività autoanticorpale), la velocità di eritrosedimentazione (VES) e il complemento. Tra gli autoanticorpi devono essere ricercati gli ANA e gli ENA (anticorpi contro gli antigeni nucleari estraibili). È importante completare gli esami ematochimici con la ricerca del fattore reumatoide e con la ricerca delle crioglobuline (immunoglobuline che precipitano alle basse temperature) la cui presenza, spesso associata alla comparsa di

porpora agli arti inferiori, è inclusa tra i fattori prognostici dello sviluppo del linfoma. In un terzo dei pazienti con sindrome di Sjögren primaria e secondaria sono stati descritti gli anticorpi anti-tiroidei microsomiali (che spesso si associano allo sviluppo di una tireopatia autoimmune) e gli anti cellule parietali gastriche (APCA) associati a gastrite atrofica e gli anticorpi anti mitocondrio (AMA) che possono associarsi allo sviluppo di un interessamento infiammatorio epatico in corso della sindrome.

Per quanto riguarda la secchezza oculare si utilizzano semplici esami che valutano il film lacrimale in modo qualitativo e quantitativo.

Il *test* di Schirmer evidenzia un'eventuale riduzione del secreto lacrimale tramite l'applicazione di una strisciolina di carta bibula nel fomice congiuntivale per 5 minuti.

Un altro *test* è il *break-up time* (BUT) che misura il tempo di rottura del film lacrimale. Entrambi i *test* possono essere effettuati ambulatorialmente durante una visita oculistica. Per indagare la presenza di xerostomia l'esame dotato di maggiori specificità e sensibilità è rappresentato dalla biopsia delle ghiandole salivari minori. Tale esame consiste nella biopsia di una delle piccole ghiandole salivari presenti all'interno del labbro inferiore; è un esame di semplice esecuzione e può essere eseguito a livello ambulatoriale. Tra le altre metodiche diagnostiche utilizzate per la valutazione delle ghiandole salivari abbiamo l'ecografia delle ghiandole salivari maggiori che offre la possibilità di valutare l'aspetto omogeneo (normale) o disomogeneo del parenchima ghiandolare (in caso di infiammazione), l'oscillometria che misura i tassi di flusso salivare con o senza stimolo, mentre la scialografia parotidea, meno usata perché prevede l'incannulamento del dotto di Stenone, evidenzia le alterazioni anatomiche a livello del sistema duttale. Infine la scintigrafia consente una valutazione funzionale molto sensibile del caso clinico.

In base a tutti gli esami clinici menzionati, il paziente nel quale si riscontrano

i sintomi della sindrome di Sjögren, deve essere analizzato cronologicamente e occorre verificare attentamente l'anamnesi cercando di capire l'esatto susseguirsi degli avvenimenti non tralasciando un'adeguata anamnesi farmacologica. Una volta chiarito il quadro con un'approfondita visita medica, il paziente viene diagnosticato secondo criteri proposti dalla letteratura internazionale. Una valutazione completa richiede spesso varie consulenze specialistiche (neurologica, psicologica, gastro-enterologica e dermatologica). Di particolare importanza è la consulenza reumatologica, in grado di escludere altre cause eventuali di dolore muscolo-scheletrico. Attualmente in Italia il reumatologo è lo specialista più accreditato per la gestione di questi malati cronici. La terapia dovrà tenere conto delle conclusioni tratte dalle differenti consulenze specialistiche e sarà, necessariamente, mirata ai sintomi principali che si riscontrano. Essendo una sindrome estremamente eterogenea per la variabilità del quadro clinico è facile trovarsi di fronte a pazienti che, pur rispondendo ai criteri diagnostici, raramente chiedono un aiuto per i propri sintomi o ad altri per i quali la sindrome è causa di estreme sofferenza e disabilità.

Sebbene la sindrome di Sjögren non abbia dirette implicazioni sull'aspettativa di vita, comunque bisogna prevedere interventi per controllare i disturbi che essa causa a chi ne è colpito, i quali devono proporsi obiettivi realistici, che vanno dal ripristino almeno parziale dell'autonomia dei pazienti, fino al raggiungimento di tutti i possibili realistici obiettivi di autosufficienza. Devono quindi essere fornite ai malati terapie volte a ridurre sia gli effetti collaterali dei farmaci (nella maggior parte nei casi si tratta di forti dosi di cortisone, che a lungo termine creano ulteriori danni) e i disturbi stessi a un livello di accettabilità, sia a consentire di migliorare la propria autonomia quotidiana attraverso la riduzione della disabilità.

La disabilità, che si associa alla continua condizione di astenia costante che la malattia comporta, è definita dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) come

«una limitazione – derivante da un'alterazione – della capacità di eseguire un'attività nella maniera considerata normale per un essere umano». Sebbene l'OMS abbia riconosciuto già dal 1992 l'esistenza di questa sindrome, solo parte dei Paesi europei hanno aderito. Tra questi non figura l'Italia. Il Parlamento europeo ha invece approvato nel 2013 una dichiarazione che, partendo dalla considerazione che la sindrome di Sjögren non risulta ancora inserita nel Registro ufficiale delle malattie nell'Unione europea e che questi pazienti, che effettuano più visite generiche e specialistiche della media, ottengono un maggior numero di certificati di malattia e ricorrono più spesso ai servizi di degenza, rappresentando così un notevole onere economico per l'Europa, invita la Commissione europea e il Consiglio a mettere a punto una strategia, in modo da riconoscere questa sindrome come una malattia e da incoraggiare gli Stati membri a migliorare l'accesso alla diagnosi e ai trattamenti.

L'identificazione della sindrome di Sjögren risulta particolarmente disomogenea anche sul territorio nazionale. A fronte dell'assenza della sindrome nel nomenclatore del Ministero della salute, essa è prevista come diagnosi nei tabulati di dimissione ospedaliera. La maggior parte degli ospedali dei Paesi membri dell'Unione europea ha già riconosciuto la sindrome, permettendo ai malati di godere di una relativa esenzione dalle spese sanitarie totali e di poter denunciare la sindrome ai fini del riconoscimento dell'invalidità civile. In molti Paesi dell'est europeo sono stati previsti accordi utili e fondamentali per portare avanti problematiche comuni, affinché la collaborazione sia reale ed efficace, ritenendo che bisogna avere finalità comuni e condivisione delle stesse problematiche e degli stessi bisogni.

In Italia molti ospedali in diverse regioni del centro si sono accordati per la costituzione di un tavolo tecnico di confronto e sembra che anche diversi centri di studio del nord Italia si siano avviati verso il riconoscimento della sindrome.

La presente proposta di legge ha come intento, dunque, di dare seguito alle azioni dell'OMS e del Parlamento europeo, i quali sono intenzionati ad assicurare omogeneità di trattamento a tutti i cittadini affetti da questa sindrome nell'ambito dell'Unione europea.

In particolare, all'articolo 1 si prevede il riconoscimento della sindrome di Sjögren come malattia invalidante cronica, in quanto patologia che si può tenere sotto controllo con l'uso costante di *fans* ma non guaribile clinicamente, e il relativo inserimento tra le patologie che danno diritto all'esenzione totale dalla partecipazione alla spesa per le correlate prestazioni sanitarie.

Al fine di identificare correttamente, sia in termini di prevalenza che di definizione clinica, le forme da prendere in considerazione per l'esenzione dalla partecipazione alla spesa delle prestazioni sanitarie, l'arti-

colo 1, comma 2, dispone che il Ministro della salute provveda con proprio decreto a stabilire criteri oggettivi e omogenei per identificare le condizioni cliniche gravi che avranno diritto all'esenzione.

L'articolo 2 dispone l'individuazione da parte del Ministero della salute dei presidi sanitari pubblici, già esistenti nei reparti di reumatologia e di immunologia dei vari ospedali pubblici, per la diagnosi e la cura della sindrome di Sjögren.

Si prevede, infine, che il Ministro della salute definisca le linee guida che consentano alle regioni di predisporre una rilevazione statistica dei soggetti affetti dalla sindrome di Sjögren sulla base dei citati criteri al fine di approntare mirati e specifici protocolli terapeutici riabilitativi volti a garantire prestazioni specialistiche appropriate ed efficaci, l'impiego di farmaci per il controllo dei sintomi, il monitoraggio e la prevenzione.

## PROPOSTA DI LEGGE

## ART. 1.

1. La sindrome di Sjögren è riconosciuta quale malattia invalidante ed è inserita tra le patologie che danno diritto all'esenzione totale dalla partecipazione alla spesa per le correlate prestazioni sanitarie, ai sensi di quanto previsto dall'articolo 5, comma 1, lettera *a*), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.

2. Entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministro della salute, individua, con proprio decreto, i criteri oggettivi e omogenei per identificare le condizioni cliniche gravi al fine di inserire la sindrome di Sjögren tra le malattie invalidanti che danno diritto all'esenzione totale dalla partecipazione alla spesa, individuate dal regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 28 maggio 1999, n. 329.

## ART. 2.

1. Entro sei mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, il Ministero della salute individua i presidi sanitari pubblici esistenti presso i reparti ospedalieri pubblici di reumatologia e di immunologia per la diagnosi e la cura della sindrome di Sjögren.

2. Le strutture ospedaliere pubbliche possono individuare idonee strutture diagnostiche e riabilitative per i soggetti affetti dalla sindrome di Sjögren.

3. Con decreto del Ministro della salute, da adottare entro quattro mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, sono definite le linee guida affinché le regioni provvedano a una rilevazione statistica dei soggetti affetti dalla sindrome di Sjögren, sulla base dei criteri stabiliti ai

sensi del comma 2 dell'articolo 1, al fine di approntare mirati e specifici protocolli terapeutici riabilitativi.

4. I protocolli di cui al comma 3 sono volti a garantire prestazioni specialistiche appropriate ed efficaci, l'impiego di farmaci per il controllo dei sintomi, il monitoraggio e la prevenzione degli eventuali aggravamenti in favore dei soggetti affetti dalla sindrome di Sjögren.

#### ART. 3.

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 10 milioni di euro per ciascuno degli anni 2016, 2017 e 2018, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2016-2018, nell'ambito del programma « Fondi di riserva e speciali » della missione « Fondi da ripartire » dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2016, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.

2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.

PAGINA BIANCA

€ 1,00



\*17PDL0036360\*